

# *Ela España*

## *Información N°6*

*Junio 2008*

*Revista semestral  
de la Asociación Española Contra la Leucodistrofia*



---

Asociación Española Contra la Leucodistrofia

ELA- España

Centro Cívico EL CERRO

C/ Manuel Azaña s/n.

28822 Coslada (Madrid)

Tif. 91 297 75 49 / 91 298 69 69

[www.elaespana.com](http://www.elaespana.com)

[leuco@asoleuco.org](mailto:leuco@asoleuco.org)

• <b>Fundación ELA</b>	<b>Pág. 2</b>
• <b>Medicina</b>	<b>Pág. 4</b>
Progresos Terapéuticos : El Ensayo Terapéutico Metazym entra en fase II	Pág. 4
Innovación Tecnológica: Creación de células madre embrionarias a partir de células adultas de la piel.	Pág. 4
Terapia Génica: una primicia que refuerza la esperanza de los padres de las Asociaciones de ELA.	Pág. 5
El punto sobre las pruebas terapéuticas	Pág. 8
Expectativas de la investigación	Pág. 9
Resultados 2007	Pág. 10
Zymenex vende el proyecto clínico Metazym a Shire por 135 MUSD	Pág. 19
• <b>Vida Asociativa</b>	<b>Pág. 20</b>
Asamblea General	Pág. 20
Mundialito de Clubes Sub 17	Pág. 21
Jornadas de Respiro Familiar	Pág. 23
Nueva Página Web	Pág. 23
Concierto 300 segundos	Pág. 24
Ponte Tus Zapatillas	Pág. 25
Atletas solidarios	Pág. 25
• <b>Con la colaboración de todos</b>	<b>Pág. 26</b>
• <b>Condolencias</b>	<b>Pág. 27</b>



Estimados amigos y socios:

Es un honor para mí que me hayáis dado vuestra confianza para hacerme cargo de la Presidencia de nuestra asociación, que con tanto esfuerzo y colaboración de todos estamos consiguiendo que se empiecen a cumplir algunos de nuestros objetivos.

Tendré siempre como referencia la labor de nuestra anterior presidenta y amiga Carmen Sever, que para mí ha sido intachable.

Yo también soy padre de una niña afectada, por lo tanto mi mayor ilusión y alegría sería encontrar una solución a esta enfermedad. Para que esto sea posible debemos aunar nuestras fuerzas y todos juntos trabajar, y ante todo que tengáis confianza en mí, que soy uno más de vosotros, que deseo que me ayudéis con vuestras propuestas, pues estoy a vuestra entera disposición siempre que lo deseáis.

Un saludo y un fuerte abrazo a todos esos padres que les ha tocado vivir una experiencia como ésta, un achuchón muy fuerte a esos niños maravillosos que tenemos, y muchos besos al cielo para los que ya se han ido.

Agradecer en especial a aquellos socios que aunque nos son afectados directos están con nosotros apoyándonos y colaborando en la medida de sus posibilidades.

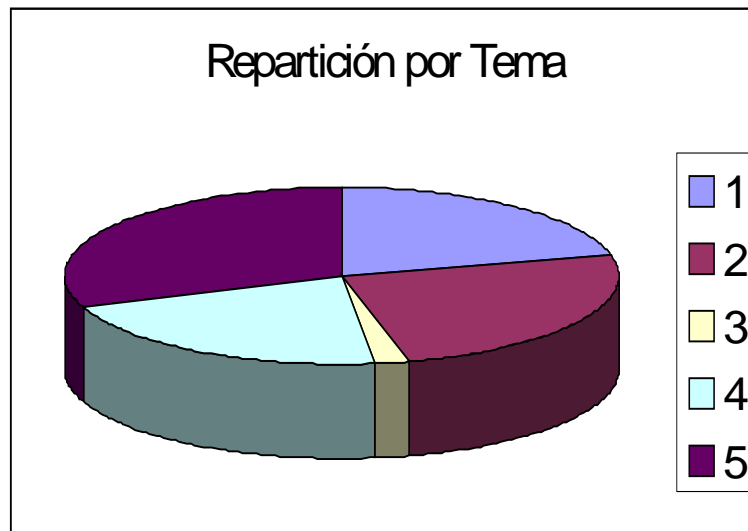
Con cariño.

Bienvenido Corral Corral  
Presidente ELA-España

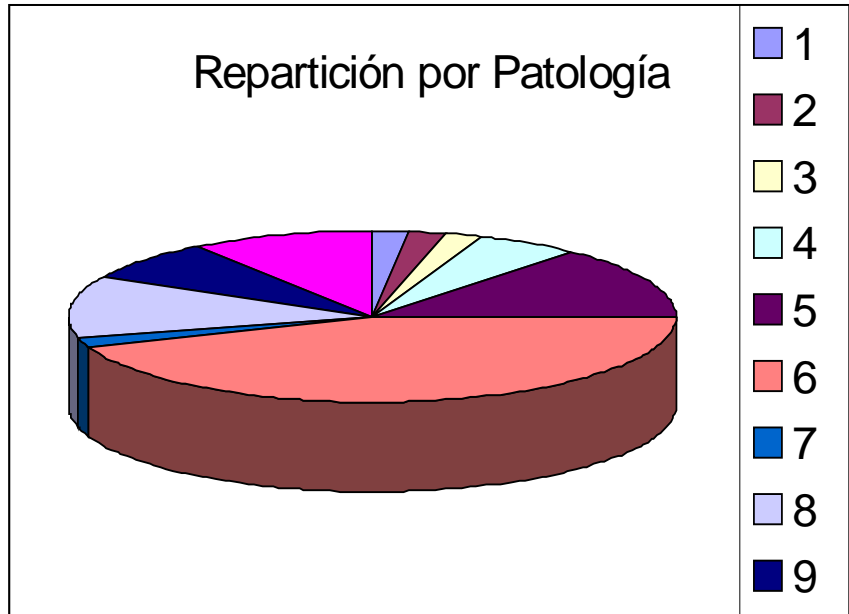
Convocatoria 2007

El pasado 22 de junio la Mesa del Consejo Científico se ha reunido en París con el fin de designar a los 100 expertos encargados de evaluar los proyectos de investigación recibidos por la Fundación en su convocatoria de 2007.

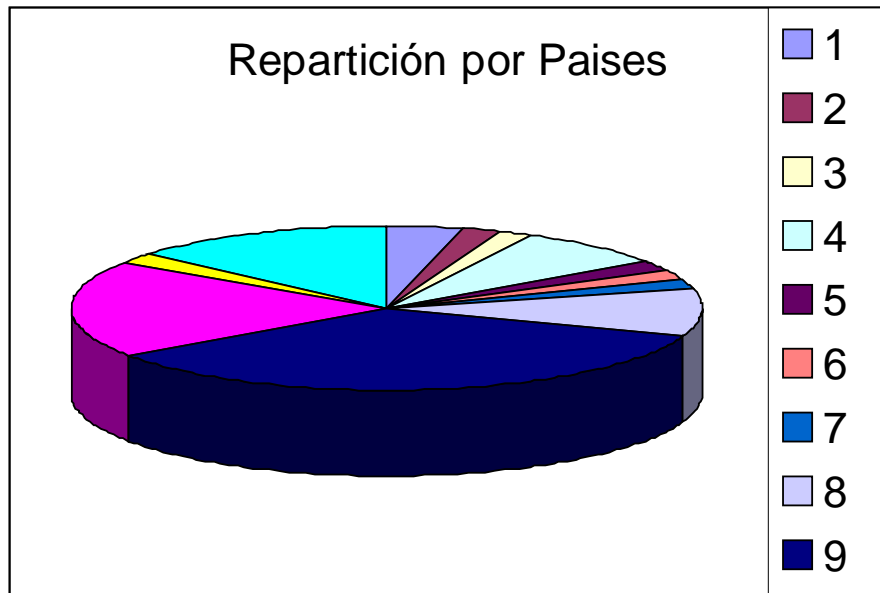
La demanda está formada por 69 proyectos (52 nuevos proyectos y 17 proyectos en renovación). El importe total solicitado asciende a 5,5 millones de euros.



- 1) 21.2% Aproximación Terapéutica
- 2) 25.0 % Fisiopatología
- 3) 1.8% Identificación de nuevos genes
- 4) 21.2 % Reparación de la mielina
- 5) 30.8% Investigación Básica.



- |                   |                     |                |
|-------------------|---------------------|----------------|
| 1) 1.9% MLC       | 2) 1.9% LDI         | 3) 1.9% Krabbe |
| 4) 5.8% Alexander | 5) 13.5% ALD/AMN    | 6) 44.2% Todas |
| 7) 1.9% Zellweger | 8) 11.5% Prematuras | 9) 7.7% PMD    |
| 10) 9.6% MLD      |                     |                |



- |                          |                   |                     |
|--------------------------|-------------------|---------------------|
| 1) 3.8% Canada           | 2) 1.9% Austria   | 3) Grecia           |
| 4) 7.7% España           | 5) 7.9% El Líbano | 6) 7.9% Reino Unido |
| 7) 1.9% Países Bajos     | 8) 19.6% Italia   | 9) 34.6% Francia    |
| 10) 19.2% Estados Unidos | 11) 1.9% Bélgica  | 12) 13.5% Alemania  |

*Progresos Terapéuticos:  
El Ensayo Terapéutico Metazym  
entra en fase II*

En la Leucodistrofia Metacromática o MLD, el déficit en la enzima arilsulfatasa- A se traduce en una acumulación de sulfátidos en las células que induce la degradación de la mielina. Recientemente, los laboratorios daneses Zymenex lanzaron una prueba terapéutica que utilizaba Metazym en pacientes MLD. Después de

una primera fase de evaluación de seguridad y tolerancia, el ensayo terapéutico entró en fase II en junio de 2007 y reactiva una esperanza de tratamiento. El objetivo de esta segunda fase es probar la eficacia de la enzima de sustitución en niños enfermos europeos. Los resultados son muy esperados tanto en las familias como de la comunidad científica.

*Innovación Tecnológica:  
Creación de células madre embrionarias a partir  
de células adultas de la piel.*

Equipos de búsqueda de la Universidad de Kioto en Japón, de Harvard en California, de Whitehead Institute en los Estados Unidos, descubrieron cómo transformar células adultas de piel en células madre embrionarias\* en el ratón. Esta reprogramación de las células adultas se obtuvo después de la transferencia de cuatro genes a las células de piel de ratones adultos por terapia génica.

La investigación vinculada a las células madre embrionarias humanas es muy controvertida debido a que su exacción está vinculada a la utilización y a la destrucción de embriones humanos. El descubrimiento de los laboratorios japoneses y americanos rompe un dogma y abre la vía a numerosas experimentaciones que deberían revolucionar la investigación en el mundo de las células madre, sin

embargo provoca un problema bioético. Si la transposición de esta tecnología sobre las células humanas, actualmente en curso de estudio, tiene éxito, nuevas terapias celulares podrán desarrollarse con el fin de tratar las patologías hasta ahora incurables.

*Terapia Génica: una gran primicia que refuerza la esperanza de los padres de las Asociaciones de ELA.*

El pasado 28 de octubre de 2007 tuvo lugar el Congreso Científico de la Sociedad Europea de Genética y Terapia Celular en Rotterdam (Holanda), un principal avance médico y científico, realizado por la Dra. Nathalie Cartier-Lacave y el Pr. Patrick Aubourg, responsable de la Unidad de Neurología Pediátrica y Director de la Unidad del INSERM U 745 del Hospital Saint-Vicent de Paul (París). Una primer mundial.

- **La Terapia Génica en Adrenoleucodistrofia.**

Esta terapia génica se intenta por primera vez en la

\* Células madre embrionarias: células de origen de todas las células del organismo, que pueden multiplicarse indefinidamente.

Nature; 447 (7145); 618-619; 7 juin 2007

Adrenoleucodistrofia (ALD). La ALD es la forma de leucodistrofia más corriente. Afecta a cerca de un 30% de los casos contabilizados por la asociación ELA – es decir, alrededor de 35 nuevos casos al año en Francia - y es el origen de la creación de la asociación.

Tras un encuentro entre un padre, Guy Alba, Presidente fundador de la asociación ELA y Patrick Aubourg, médico especialista de las leucodistrofias en Francia y en el mundo, comienza el combate contra estas enfermedades. Desde su creación en 1992, la asociación ELA dedicó 21.3 millones de euros a la investigación contra los leucodistrofias. Comprometió 3.7 millones de euros en la investigación contra la adrenoleucodistrofia (ALD).

El anuncio de este principal avance médico sobre la terapia génica de adrenoleucodistrofia corresponde a unos primeros frutos de inversión humana y financiera de ELA estos últimos quince años.

Hasta ahora, el tratamiento de la ALD se basaba en el trasplante de médula ósea. Un enfoque limitado por la escasez de los donantes y el riesgo de rechazo. Aquí, el Pr Patrick Aubourg y la Dra. Nathalie Cartier, que trabajan desde 1993 sobre esta prueba, eligieron la vía del auto-trasplante de médula ósea antes de reinjertarlos.

- **Un vector " medicamento" derivado del virus del SIDA utilizado para introducir el gen sano en las células de medula ósea: una primer mundial.**

Otra novedad: para transferir duraderamente el gen medicamento en las células, utilizaron un vector medicamento poco común, derivado del virus del SIDA. En efecto, el VIH es el único virus capaz de hacer penetrar un gen terapéutico en el núcleo de las células que no se dividen, como las células madre y las neuronas, con el fin de permitir un efecto a

largo plazo del gen terapéutico. Es una sociedad de biotecnología californiana la que produjo un lentivirus inactivado portador de gen que falta en la ALD.

Inicialmente, fue necesario aislar en la sangre de dos niños células madre de médula ósea. Estas células se pusieron en contacto con el virus inactivado en el laboratorio del Pr Marina Cavazzana-Calvo del Hospital Necker. Después de la luz verde de las pruebas de seguridad, las células se reinjertaron en la sangre en el servicio del Pr Alain Fischer del Hospital Necker.

- **La importancia de estos primeros resultados para la ALD y las otras enfermedades genéticas y enfermedades adquiridas no genéticas.**

" Los resultados preliminares a 6 meses y un año de retroceso son alentadores ya que la proteína defectuosa se exprime en un porcentaje importante de las células de la sangre y durante mucho tiempo", precisan los médicos. " Pero es necesario seguir siendo prudente, en particular, saber si el efecto será duradero y suficiente y si no tendrá complicaciones

debidas a la utilización de este vector medicamento". " Si se confirma, podrían abrirse otras vías ante enfermedades genéticas como el drepanocitosis, la talasemia o también el cáncer", concluye el Pr Aubourg.

Por fin se ha demostrado que se puede utilizar el VIH (lentivirus) para transferir un gen terapéutico en las células. Eso abre posibilidades para muy numerosas enfermedades genéticas y para todas las familias de la Asociación ELA para las cuales era imposible desarrollar una terapia génica con los virus (retrovirus) tradicionalmente utilizado".

"Esta premier es una formidable esperanza para los padres de los niños afectados de ALD, incluso sabiendo que tenemos que ser conscientes de que es demasiado pronto para gritar victoria y que esta primera prueba deberá confirmarse, indica Guy Alba. No olvidemos que pudo realizarse gracias a los

progresos de la investigación sobre el SIDA. Y a su vez, estos progresos sobre la ALD alimentan muchas esperanzas para otras enfermedades más frecuentes como las leucemias y el Alzheimer. Esta es la prueba de que no podemos descuidar la investigación sobre las enfermedades huérfanas, más bien al contrario. A pesar de que parece a priori más complicado, los investigadores deben hacer pruebas de innovación, de audacia. Deben ser innovadores y eso se paga..."

Estas pruebas requieren nuevos fondos mucho más importantes y ELA debe contribuir. De aquí a dos años o tres, otros pacientes deberían ser tratados. Este autotransplante de médula ósea podría proponerse de aquí a cinco años a todos los pacientes de ALD-AMN candidatos. Con, a largo plazo, la posibilidad de detectar la ALD sistemáticamente al nacimiento.



*El punto sobre las pruebas terapéuticas*

	Enferm.	Lugar	Inicio	Duración	Fase	Tipo de pacientes	Nº	Tratamiento
En curso	MLD	Zymenex Copenhague Dinamarca	2º sem. 2007	6 meses	I	Pacientes afectados por forma infantil sin ataque neurológico principal	12	Inyección de la enzima deficiente
	ALD	Hospital Saint-Vicent de Paul – Paris, France	Fin 2006; Ensayo en curso	-	I/II	Candidatos al trasplante sin donante	5	Autotransplante de médula ósea genéticamente corregida.
	AMN	Hospital Saint-Vicent de Paul – Paris, France	Análisis de los datos en curso. Ensayo terminado	5 años	II/III	Hombres o mujeres afectados por AMN sin afectación motriz principal	69	Rilutek
A venir	MLD	Instituto de Terapia Génica Telethon San Raffaele – Milán , Italia	A lo largo de 2008 - 2009	-	I/II	Candidatos al trasplante sin donante	-	Autotransplante de médula ósea genéticamente corregida.
	Canavan	Hospital Saint-Vicent de Paul – Paris, France	Demanda en curso a la AFSSAPS; inicio previsto en 2008	12 meses	II	no hay criterio de exclusión en términos de gravedad de la enfermedad	20	Litio y Triacetina

## *Expectativas de la investigación.*

El viernes 9 de noviembre de 2007 en la Fundación Cartier (París), el Dr. Patrick Aubourg expuso las expectativas de la investigación para la Fundación ELA. Los objetivos de la investigación científica y médica para las leucodistrofias y enfermedades prematuras de la mielina son dobles: prevenir la enfermedad (por detección al nacimiento y tratamiento) y reparar la mielina.

Para eso, es necesario:

- Identificar los genes responsables de la enfermedad y sus variantes,
- incluir los mecanismos que conducen a la destrucción de la mielina a partir de la biología fundamental y el desarrollo de modelos animales,
- desarrollar estrategias terapéuticas:
  - farmacológicas (identificación de moléculas activas y su prueba en animales),
  - de terapia celular (células madre o

precursoras de células productoras de mielina que pueden modificarse eventualmente para expresar una proteína “terapéutica”),

- de terapia génica (introducción de un gen normal utilizando vectores medicamentos derivados del virus del SIDA),
- evaluar sus efectos en los pacientes (desarrollo de ensayos terapéuticos).

**La terapia génica en la adrenoleucodistrofia.** Una vez tomadas las propias células del paciente, se introduce una versión normal del gen en estas células gracias a un vector medicamento derivado del virus del SIDA inactivado. Las células se reinjertan a continuación al paciente. El tratamiento probado en dos niños enfermos muestra unos primeros resultados alentadores.

**Coste de las pruebas terapéuticas.** Actualmente, un niño tratado por:

- Enzimoterapia cuesta 750.000 € por año.
- Terapia génica cuesta 650.000 € (tratamiento en 1 vez).

A eso hay que añadir los costes generados por la investigación en auge. Entre 4 y 6 millones de euros son necesarios entre la idea, la prueba de concepto y el inicio del ensayo terapéutico.

La investigación médica y científica sobre el SIDA permitió hacer proyecciones significativas en las enfermedades neurológicas entre 1990 y 2007 que son provechosas para la enfermedad de Parkinson, el Alzheimer y actualmente la adrenoleucodistrofia. La investigación sobre las enfermedades raras podría ahora aprovecharse para otras enfermedades como la talasemia, la drepanocitosis o la leucemia.

### Resultados 2007

	Número	Importe (€)
Nuevos Proyectos	28	1.546.149
Proyectos en curso	18	1.794.374
Proyectos estratégicos	4	508.000
<b>Total</b>	<b>50</b>	<b>3.848.523</b>

Nuevos proyectos	Número	Importe demandado (€)	Importe acordado (€)	%
Proyectos presentados	52	3.439.176	-	100
Proyectos aceptados	28	1.751.753	1.546.149	50.85
Proyectos rechazados	24	1.687.423	-	46.15

## Repartición por temas

Tema	Número	Importe (€)	%
Investigación fundamental	10	599.142	15.6
Reparación de la mielina	8	447.365	11.6
Identificación de nuevos genes	1	20.650	0.5
Fisiopatología	18	1.291.510	33.6
Aproximación terapéutica	13	1.489.856	38.7
<b>Total</b>	<b>50</b>	<b>3.848.523</b>	<b>100</b>

## Repartición por patología

Tema	Número	Importe (€)	%
ALD/AMN	12	808.754	21.0
Alexander	1	90.000	2.3
LDI	1	20.650	0.5
MLC	3	142.275	3.7
MLD	4	364.800	9.5
PMD	2	209.800	5.5
Prematuras	4	288.412	7.5
Refsum	1	31.271	0.8
CACH	1	260.326	6.8
Zellweger	2	75.913	2.0
Todas	19	1.556.332	40.4
<b>Total</b>	<b>50</b>	<b>3.848.523</b>	<b>100</b>

País	Importe (€)	%
Alemania	303.822	7.9
Bélgica	54.870	1.4
Estados Unidos	272.691	7.1
Francia	1.788.293	46.5
Israel	74.000	1.9
Italia	158.500	4.1
Países Bajos	297.270	7.3
Reino Unido	187.526	4.9
Líbano	20.650	0.5
España	339.873	8.8
Suiza	339.028	8.8
Grecia	30.000	0.8
<b>Total</b>	<b>3.848.523</b>	<b>100</b>

## Repartición por tipo

Tema	Número	Importe (€)	%
Becas	4	143.141	3.7
Proyectos individuales	34	2.370.566	61.6
Proyectos cooperativos	12	1.334.816	34.7
<b>Total</b>	<b>50</b>	<b>3.848.523</b>	<b>100</b>

*El punto sobre los ensayos terapéuticos*

Laboratorio	Proyecto	Importe (€)
<b>Tema Investigación Fundamental</b>		
Dr. Alain CHEDOTAL	Imágenes de mielinización y remielinización	50.000
Pr. Vittorio GALLO Dr. Brahim NAIT OUSMEMAR Dr. Shibeshin BELACHEW	un papel para Sox17 en el desarrollo y la regeneración de los oligodendrocitos en el ratón y el cerebro humano	145.000
Dr. Eva-María KRAMER- ALBERS	Papel de la secreción de los exosomas oligodendriales en las células gliales para la indicación y la protección axonal	82.080
Dr. Carlos MATUTE	Incluir las vías de indicación del glutamato y el ATP implicados en la muerte de los oligodendrocitos	46.000
Dr. Luisa MINGHETTI	Los agonistas PPAR- $\gamma$ como agentes terapéuticos potenciales para proteger los oligodendrocitos y favorecer la mielinización	29.000
Dr. Leonardo PERAZA REYES	Caracterización molecular de la relación genética entre pABC1 y el complejo peroxisomal de tipo RING-finger	41.043
Dr. Georg REISER	Análisis de los mecanismos tóxicos celulares provocados por los ácidos grasos de cadena larga y desencadenando la pérdida de mielina en adrenoleucodistrofia vinculada al X	28.350
Dr. Paul ROSENBERG	¿Se implica el PICK1 en la patogénesis de los daños excitotóxicos frente a los oligodendrocitos en el leucomalasia en periventriculares?	43.479

Mme. Catherine SARRET	Nuevas isoformas de ARN mensajero del gen PLP1: estudio de la traducción y de la expresión de modelos de ratón transgénicos con un PLP1 humanizado.	28.000
Pr. Ronald WANDERS Dr. Daniel KIRSCHNER	Efectos de la deficiencia en plasmalogenesis y de la acumulación de los ácidos grasos de cadena muy larga cadena sobre la mielina: un estudio estructural y bioquímico	106.190
<b>Tema Reparación de la Mielina</b>		
Mme. Céline CAILLAVA	Papel de Cdk2 en el desarrollo normal de la sustancia blanca y la reparación de la mielina	30.000
Dr. Jeffrey DUPREE Dr. Raymond COLELLO	Determinar la población neuronal que tiene la mayor capacidad para reparar la mielina	30.515
Pr. Robin FRANKLIN Dr. Amy WAGERS	Aumentar la remielinización en el sistema nervioso central de edad	22.000
Dr. Domma KARAGOGEOS	Papel de la molécula de adhesión TAG-1 en la función de las células gliales.	30.000
Dr. Michael SCHUMACHER Dr. Said GHANDOUR	Reparación de la mielina: el papel del gen y los androgenes.	10.200
Dr. Bruno STANKOFF	Imágenes de la desmielinización del sistema nervioso central y de la reparación de la mielina en la esclerosis múltiple: un estudio de tomografía a emisión de positrones con el -PIB 11C	50.000
Dr. Anna BARON-VAN EVERCOOREN	Aproximación terapéutica de remielinización del SNC: desarrollo de un modelo preclínico de desmielinización.	80.850
Pr. Salvador MARTÍNEZ	Estudio de las capacidades de mielinización de las células madre de la médula ósea y de cordón umbilical en los diferentes modelos de leucodistrofias	102.000

## Tema Identificación de nuevos genes

Dr. André Edmon MEGARBANE	Localización e identificación del gen responsable de leucodistrofia y oligodontie en una familia amplia	20.650
------------------------------	---	--------

## Tema Fisiopatología

Pr. Patrick AUBOURG Dr. Stephan KEMP	Identificación de variantes de genes en la ALD ligada al X	38.500
Pr. Myriam BAES	Papel de los peroxisomas en la formación y el mantenimiento de axones mielinizados	34.870
Dr. Raúl ESTEVEZ Pr. Marjo S. VAN der KNAAP	Análisis bioquímicos y genéticos del interactome MLC1	64.775
Dr. Stéphane FOURCADE	Disfunción mitocondrial y tensión oxidativa en la base de la fisiopatología de la adrenoleucodistrofia ligada al X.	44.098
Dr. Pierre GRESSENS	Impacto de las citoquinas inflamatorias en el desarrollo de los oligodendrocitos en modelo de ratón comparable a las enfermedades de la sustancia blanca de prematuro.	98.000
Dr. Stephan KEMP	Impacto de las citoquinas inflamatorias en el desarrollo de los oligodendrocitos en modelo de ratón comparable a las enfermedades de la sustancia blanca de prematuro.	44.000
Pr. Klaus-Armin NAVE	Papel de la respiración mitocondrial sobre la mielinización y la interacción axon-células gliales.	20.592
Dr. Danielle PHAM - DINH	Enfermedad de Alexander: mecanismos patofisiológicos en utilización de modelos Knock-in de mutantes GFAP	90.000
Dr. Elena AMBROSINI	Papel patofisiológico de MLC1, una proteína implicada en la leucodistrofia megaencefálica con quistes subcorticales.	49.500

Dr. Enrico BERTINI Pr. Odile BOESPFLUG-TANGUY Dr. Meral OZGUC	Aclarar el papel de la proteína MLC1 en la fisiología cerebrales y la fisiopatogénesis, búsqueda de gen MLC	28.000
Dr. Sacha FERDINANDUSSE	Papel del ácido fitánico en la patogénesis del sistema nervioso en modelos ratones de la enfermedad de Refsum	31.271
Pr. Volkmar GIESELMANN	Mecanismos moleculares de la patogénesis de la MLD	74.000
Dr. Stephan KEMP	Elongación de AGTLC en la X-ALD: una opción terapéutica?	125.309
Dr. Aurora PUJOL	Fisiopatogénesis de la X-ALD en ratones. Transportadores peroxisomales ABCD2 y ABCD4 como objetivos terapéuticos.	83.000
Pr. Mary Ann RUTHERFORD Dr. Pierre GRESSENS	Enfoque IRM e histológico combinado para incluir y tratar la enfermedad de la sustancia blanca en el prematuro.	93.200
Dr. Stéphane SAVARY	Análisis funcional de la proteína ALDRP	25.000
Dr. Agnès LEHUEN	Linfocitos iNKT en la patofisiología de la ALD	62.100
Dr. Reto STOCKLIN	Plataforma P4M de espectroscopia de masa dedicada al descubrimiento de biomarcadores y a los estudios cuantitativos para las leucodistrofias	285.295
<b>Tema Aproximación Terapéutica</b>		
Pr. Patrick AUBOURG	Terapia génica de ALD: 1ª etapa de producción de un lote de vector lenti-ALD	160.000
Dr. Alessandra BIFFI . Pr. Luigi NALDINI	Surexpresión de la arilsulfatasa A en las células hematopoyéticas humanas en la terapia génica de la MLD: evaluación preclínica y clínica.	80.000



Dr. Robert SKOFF Dr. Saïd GHANDOUR Pr. Odile BOESPFLUG- TANGUY	Deficiencia mitocondrial en el PMD: consecuencias para las estrategias terapéuticas.	181.800
Dra. Nathalie CARTIER LACAVE	Estudio de las células madre mesencimatosas y de los progenitores de macrófagos para acelerar la sustitución microglial y decidir la enfermedad después del injerto de células madre hematoplásticas en la ALD.	101.000
Christian CHARPY Gilles FOLLEA	Participación en la implantación en Nantes de una plataforma de producción de vectores virales destinados a aplicaciones clínicas	200.000
Pr. Christian CONFAVREUX	POPART `MUS: prevención de los empujes post partum por la progesterona y el estradiol durante la esclerosis múltiple.	93.000
Dr. Ulrich MATZNER	Terapia de reemplazamiento enzimático en un modelo de ratón mejorado por la leucodistrofia metacromática.	47.000
Pr. Gerald RAYMOND	Detección del nuevos-natos para la adrenoleucodistrofia vinculada al X y los otros desórdenes peroxisomales.	42.397
Dr. Nathalie CARTIER-LACAVE Dr. Philippe MOULLIER Dr. Marie-Anne COLLE	Administración intracerebral de un vector viral AAV con el ADN complementario de ARSA humana en el leucodistrofia metacromática	163.800
Pr. Odeli BOESPFLUG- TANGUY Dr. Graham PAVITT Pr. Orna ELROY STEIN Dr. Danielle PHAM DINH	Enfermedades vinculados a la EIF2B: enfoques fisiopatológicos y terapéuticos de la levadura en el hombre	260.326

Dr. Matthias KLUGMANN Dr. Eva-Maria ALBERS	Conseguir nuevos vectores AAV para la terapia génica de una leucodistrofia	51.800
Dr. Stéphane SIZONENKO	Neuroprotección de la lesión cerebral perinatal: enfoque multimodal que utiliza IRM y análisis funcionales somatosensoriales e histológicos.	53.733
Dr. Nathalie CARTIER-LACAVE	Aplicación y desarrollo de la Terapia génica en la Adrenoleucodistrofia vinculada al X para ensayos clínicos	55.000

*Zymenex vende el proyecto clínico Metazym a Shire por 135 MUSD (Millones de dólares americanos).*

Zymenex ha alcanzado - con la ayuda financiera de la empresa de BankInvest y del Capital Biomédico de Sunstone – un estudio clínico inicialmente favorable del proyecto terapéutico Metazym contra la enfermedad Leucodistrofia Metacromática (MLD), que afecta normalmente a niños en una edad muy joven. Esto ahora ha dado lugar a una venta del proyecto terapéutico a la compañía Shire.

Shire es una de las compañías de especialidad biofarmacéutica más grande del mundo. Shire espera - después de la adquisición del proyecto de Metazym - continuar el desarrollo e intentar ponerlo en el mercado tan rápido como sea posible. Shire, por con su negocio de las Terapias de la Genética Humana, es un protagonista en la comercialización de la American National Standard del desarrollo de tratamientos contra un número de enfermedades lisosomales del almacenaje, MLD es una de ellas. Shire entrega 135 MUSD a Zymenex como pago para los derechos globales al proyecto

clínico de Metazym, que ha estado en fase clínica I y está actualmente en la fase II en Dinamarca con los pacientes europeos. "Estamos contentos de que nuestro proyecto de MLD haya encontrado un lugar prominente en Shire ya que tenemos un interés común en conseguir que el producto de Metazym llegue a los pacientes lo más rápido posible", dice al CEO Jens Fogh de Zymenex. " Este reparto da a Zymenex una validación del desarrollo de las opciones del tratamiento para otras enfermedades peligrosas para la vida. Zymenex tiene ya otros proyectos similares en proyección".

Thomas Tscherning, presidente de la junta en Zymenex y socio del grupo biomédico de la empresa de BankInvest's, está orgulloso de los esfuerzos daneses en la investigación y el esfuerzo desarrollado, reconocidos por las compañías farmacéuticas globales. Él espera que estos esfuerzos en última instancia den lugar a un producto aprobado que diferencie la vida de los pacientes. " No tengo ninguna duda de que Shire es el mejor dueño para nuestro proyecto de MLD. Pues Shire tiene la capacidad y los recursos necesarios para traer esta terapia potencialmente salvavidas a los pacientes de MLD tan rápidamente como sea posible."

## Asamblea General

El pasado día 12 de abril de 2008 tuvo lugar la Asamblea General Ordinaria de la Asociación Española Contra la Leucodistrofia, en la que se tomaron las siguientes decisiones:

1. Lectura y aprobación del acta de la Asamblea anterior.
2. Aprobación de la Memoria de Actividades del año 2007.
3. Aprobación de la Memoria Económica del año 2007.
4. Aprobación de la Previsión de Actividades 2008.
5. Aprobación de la Previsión de Ingresos y Gastos relativos al año 2008.
6. Aprobación de la apertura de una delegación de ELA España en Elche (Alicante)

7. Aprobación del **cambio de sede de ELA España:**

**Centro Cívico EL CERRO  
C/ Manuel Azaña s/n  
28822 Coslada  
(Madrid)**

8. Elección de la **nueva Junta Directiva.**

La Junta Directiva de ELA España queda constituida de la siguiente forma, por un periodo de vigencia de 3 años según estatutos:

*Presidente:* Bienvenido Corral

*Vicepresidente:* Eugenio Consuegra

*Secretaria:* M<sup>a</sup> Ángeles Serrano

*Tesorero:* Fernando Zamorano

*Vocal:* Alberto Meiro

*Vocal:* Carmen Sever

*Vocal:* Javier Velasco

## *Mundial de clubes Sub 17.*

Durante la IV edición del Mundial de Clubes sub 17; en Deporgadyd (empresa organizadora del citado mundial) hemos querido colaborar con la asociación ELA-España, en la lucha contra una dura enfermedad como es la leucodistrofia.

Desde el primer momento nos hemos sentido muy receptivos en cuanto a los problemas que tratan de amenizar y, desde su gran humildad, hemos visto reflejados los valores del Mundial en esa colaboración (Juventud, solidaridad, igualdad...). Así las cosas, tenemos como objetivo obtener el mayor beneficio posible para ELA-España y vamos a hacer todo lo que esté en nuestras manos para conseguirlo... ¿Cómo lo vamos a hacer?...

Estamos llevando a cabo una iniciativa, que consiste en conseguir todos los objetos de valor sentimental posibles procedentes de deportistas de alto nivel nacional e internacional, que provienen de todo tipo de deportes. Por eso, con todo nuestro esfuerzo, estamos accediendo a través de todos los medios que tenemos a futbolistas, atletas,

tenistas... para pedirles que nos dejen algo que utilicen



ellos como material deportivo y que, a su vez, tenga un valor significativo que lo haga diferente. Como ejemplo, el Real Madrid nos ha donado una camiseta con la firma de todos sus jugadores; los futbolistas David Silva y Dani Güiza han tenido el detalle de dejarnos las botas con las que jugaron el partido de la Selección Española contra Italia.

Hemos pensado que la mejor manera para rentabilizar la situación y obtener así mayores beneficios para ELA-España es realizando una subasta a través del medio más seguido en estos momentos: Internet. La idea es conseguir el mayor número de objetos posibles, posteriormente, realizar una subasta en una página de internet, como es Ebay, que, por si alguien no sabe en qué consiste, es una página de compra-venta de todo tipo de objetos, mediante la realización de una subasta; todo esto acompañado de una "fila cero" (una cuenta en la que todo el que quiera puede abonar dinero).



### **Comenzó el Mundialito en Ciudad Real**

Con la presencia de José Valverde consejero de Educación y Ciencia, de Javier Martín del Burgo viceconsejero del Deporte y Rosa Romero, alcaldesa de Ciudad Real, quedó inaugurado el IV Mundial de Clubes Sub 17, Trofeo Quixote, que tuvo lugar el Estadio Municipal de Deportes Rey Juan Carlos de Ciudad Real.

El acto consistió en diversas exhibiciones de karate realizada por unos 90 niños y niñas pertenecientes al Club de Karate Shotokan de Ciudad Real, de Taekwondo con 80 niños pertenecientes al gimnasio KIM de Taekwondo de Ciudad Real y de la Escuela de Ciudad Real de Gimnasia rítmica en las modalidades de cinta, aro, cuerda, maza y manos libres.

Tras el desfile de las banderas de los países de los 16 equipos participantes acompañadas por jóvenes de las Escuelas deportivas de Ciudad Real, también desfilaron las banderas de Juego Limpio y de M17, leyéndose al Decálogo de Juego Limpio.

Los actos concluyeron con un saque de honor por parte de ex jugador del Real Madrid y el Atlético de Madrid Juan Eduardo Esnáider que estuvo acompañado por Daniel González de 7 años, pequeño que padece una Adrenoleucodistrofia y el presidente de la Asociación Española contra la Leucodistrofia, Bienvenido Corral.

Terminado el acto dio comienzo el partido inaugural que enfrentó a Real Madrid y a Boavista y que se saldó con un contundente 7 a 1 a favor del equipo merengue.

## *Jornadas de Respiro Familiar 2008*

Este año repetimos estancia en el tranquilo pueblo de Villanueva de la Fuente (Ciudad Real).

Desde el pasado jueves día 5 al domingo 8 de junio, hemos podido disfrutar en compañía de amigos de unas jornadas de convivencia inolvidables.

Las charlas antes, después y durante las comidas, las diferentes actividades al aire libre (tirolina, pesca, piragüismo, tiro con arco...), la sesión de relajación para nuestros afectados, las tertulias nocturnas... conforman un tiempo y un espacio inmejorables para poder informarnos, cambiar impresiones, animarnos... en definitiva, sentir que estamos acompañados en esta tarea



que necesita de todos los apoyos.

*“Hola a todos y a todas. Soy Manoli la mamá de Daniel. En estas jornadas de respiro se echó de menos a las familias que no han podido venir este año. Espero que en las próximas estemos todos, y animo a todas las familias que no nos conocen a venir. Es una experiencia muy positiva (por lo menos para nosotros) y para muchos papas también. Muchos besos.”*

## *Nueva Página Web de ELA-España*

Os animamos a todos a visitar y participar de la nueva web de

ELA-España:  
**[www.elaespana.com](http://www.elaespana.com)**

## Concierto 300 Segundos

**El concierto “300 segundos” reúne en Vistalegre a 25 artistas por una causa solidaria**

“ 300 segundos” es, poco más o menos, el tiempo que dura una canción. Cinco minutos de música, que pueden bastar para salvar una vida. Con este fin, las Asociaciones de Neurofibromatosis, Leucodistrofia y Esclerosis Tuberosa han organizado un macroconcierto el sábado 15, en Vistalegre, para apoyar estas tres enfermedades de origen genético, incurables en la actualidad.

Miguel Bosé figura en este cartel de lujo, junto a artistas de la talla de David de María, Modestia Aparte, Revólver,

Edurne, Second, Josemi Carmona, Shuarma, Pitingo... hasta completar una lista de 25, que han querido aportar su granito de arena a esta iniciativa solidaria.



La última en sumarse ha sido la *eurovisiva* Rosa López, que no ha dudado en saltar al ruedo por una buena causa.

Las organizadoras destacan la masiva respuesta a su convocatoria y agradecen a los artistas invitados el respaldo a esta aventura, que contó con una conductora de excepción: La actriz y presentadora **Miriam Díaz Aroca**.



## *Ponte tus zapatillas y vence a la enfermedad.*

Las últimas campañas “Ponte tus zapatillas y vence a la enfermedad” se han desarrollado en:

- I.E.S Jabalruz (Jaén)
- Colegio Los Sauces (Madrid)
- Colegio Joyfe (Madrid)
- I.E.S Nuestra Señora del Rosario (Cádiz)



## *Atletas solidarios*

Rafael López Ordóñez, primer triatleta español en silla de ruedas en emprender el desafío de acabar el Ironman Lanzarote, y Moisés Herrezuelo López, participarán en el 70.3 Marc Herremans Classic Ironman en Bélgica, mostrando su apoyo a ELA-España.



El Ironman 70.3 consiste en nadar 1.9 kilómetros, correr en bici 90 kilómetros y por último correr 21 kilómetros. Al igual que la distancia Ironman (completa), la serie 70.3, consiste en un número de competencias calificativas en distintos países, culminando en el campeonato del Mundo, con los atletas que más puntos acumularon en los eventos calificativos.

El Campeonato del Mundo se lleva a cabo en Clearwater (Florida). Algunas de las carreras 70.3, también sirven para puntuar en los eventos clasificatorios al Ironman de Hawaii (Campeonato Mundial Absoluto).

Más información en:

<http://www.ironmanlanzarote.com>  
<http://www.roadtolasanta.com>

## Con la colaboración de todos

Necesitamos la colaboración de todos los socios para poder llevar a cabo los siguientes proyectos:

 **SocialBid** es la obra social de la empresa **eBay**. Presta ayuda a instituciones sin ánimo de lucro para obtener fondos con la venta, a través de internet, de productos donados por particulares y empresas. Pueden colaborar con este proyecto contactando con nosotros:

1. Si conocen tiendas, empresas, almacenes... que deseen liberarse de stock, cierren el negocio y necesiten desprenderse de material, renueven material, equipos informáticos o mobiliario, etc. Estos artículos se venderán o subastarán a través de SocialBid en beneficio de nuestra entidad.
2. Si tienen acceso a personalidades del mundo del deporte, la cultura y del espectáculo que deseen colaborar con ELA-España cediéndonos artículos personalizados que puedan ser subastados a través de SocialBid.
3. Si desean desprenderse de artículos particulares en buen

estado para que sean vendidos a través de SocialBid. Pueden consultar la subasta a través de nuestra web.



Caja Navarra es la única

entidad del mundo en la que los clientes deciden cómo se invierte el 100% de la obra social. Caja Navarra deja en manos de los clientes el modo en que se invierte la obra social. Cada cliente decide asignar un porcentaje concreto de los beneficios que genera su dinero a sus proyectos sociales favoritos.

ELA-España ha presentado este año por primera vez dos proyectos para ser financiados por Caja Navarra, un proyecto en la modalidad de "Investigación" y otros en la modalidad "Asistencial".

Pedimos la colaboración de todos los socios para que el mayor número posible de clientes de caja navarra se decida a apoyar nuestra causa.

## Condolencias

Desde ELA-España  
queremos expresar nuestro  
sentir por el fallecimiento de:

24/12/2007 Francisco Javier  
Domínguez (La Coruña) MLD

11/11/2007 Jose María  
Sánchez (Melilla) ALD

14/04/2008 Manuel Sánchez-  
Seco (Guadalajara) ALD

15/12/2007 Christian Sáez  
(Logroño) ALD

25/04/2008 Héctor Morales  
(Tarragona) ALD

